

## CO JE TO AMNIOCENTÉZA?

Amniocentéza je odběr plodové vody, který umožňuje již v ranných stádiích gravidity zjistit nebo naopak vyloučit některá onemocnění a poruchy vývoje plodu. Pokud Vám bylo toto vyšetření doporučeno, jistě chcete vědět mnohem více o jeho významu pro Vás a Vaše budoucí dítě, o jeho provádění, případně o jeho možných rizicích. Připravili jsme proto pro Vás základní informaci o všem, co s odběrem plodové vody souvisí.

### ***Z jakých důvodů (indikací) je nejčastěji amniocentéza prováděna?***

Existuje celá řada indikací k odběru plodové vody v těhotenství. Uvádíme alespoň některé:

- věk matky vyšší než 35 let, vzhledem k narůstajícímu riziku chromosomálně podmíněných vad (jako například Downova syndromu, jinak známého jako tzv. „mongolismus“).
- riziko porodu dítěte s dědičnou chorobou (jako je např. cystická fibróza, těžké poruchy krevní srážlivosti, některá těžká chronická postižení svalového a nervového systému aj.)
- pozitivní těhotenský skrining vyšetřením séra těhotných žen. Provádí se v 16. týdnu těhotenství, přičemž abnormální výsledky vyšetření zvyšují riziko postižení plodu těžkými chromosomálními aberacemi a poruchami uzávěru hlavičky a přední stěny břišní
- abnormální výsledky ultrazvukového vyšetření zjišťují růstové opoždění plodu riziko poruchy, různé typy poruchy vývoje srdce, ledvin, mozku a zažívacího ústrojí, což vyžaduje další podrobné vyšetření buněk plodové vody v tkáňové kultuře. *Je možno takto zjistiť střeva naplněná neodchádzajúcou stolici u plodů s cystickou fibrozou/, cystu na ledvině a jiné tělesné anomálie).*
- předchozí porod dítěte postiženého chromosomálně podmíněnými vadami nebo předchozí opakované potraty.

Lékař, který amniocentézu indikuje, Vám zároveň objasní jaké jsou pro ni důvody.

### ***Kdy a jak vyšetření probíhá?***

Odběr plodové vody se provádí obvykle v 16. až 17. týdnu těhotenství, v případě potřeby již od 12. týdne těhotenství. Specializovaný odborník provádí odběr plodové vody pod kontrolou ultrazvuku. Sterilně přes přední stěnu břišní za pomoci tenké jehly, tak aby nedošlo k poranění těhotné ženy ani plodu (viz obrázek). Do injekční stříkačky se odebírá 10-20 ml z celkového

množství asi 800 ml plodové vody, což je naprosto neškodné množství, které je rychle doplněno. Odběr se provádí bez narkozy a bez místního znecitlivění, protože je pouze citlivý pouze jeden vpich jemné injekční jehly, tak je tomu při odběru krve ze žíly. Riziko potratu po odběru plodové vody je 1%, zatímco pro ženy bez tohoto zákroku a bez specializované porodnické péče spojené s odběrem plodové vody v této fázi těhotenství je kolem 4%.

### ***Jakým způsobem se odebraná plodová voda dále vyšetřuje?***

Z plodové vody provádíme vyšetření biochemické, z buněk plodové vody, které jsou vypěstovány v tkáňové kultuře se provádí vyšetření chromosomální, biochemické (k vyloučení dědičných poruch metabolismu) a specializované vyšetření molekulárně genetické, jako například ke zjištění přítomnosti mutací v genu pro cystickou fibrosu.

*Biochemickým vyšetřením plodové vody* je stanovena hladina určitých bílkovin nebo enzymů (jako např. GGT) což umožní zdokonalit záchyt u dětí s poruchami uzávěru hlavičky páteře nebo přední stěny břišní, nebo upozornit na zvýšené riziko postižení plodu cystickou fibrosou. V plodové vodě se nacházejí buňky vyvíjejícího se plodu, kterých je tam však velmi malé množství, neboť se jsou převážně již degenerované. Uvolňují se totiž do plodové vody z kůže plodu, z plodových obalů, ze zažívacího ústrojí, plic nebo z vylučovacího ústrojí. K získání jejich dostatečného množství je nutno je rozmnožit v buněčné kultuře což může trvat 2 až 3 týdny. Z vypěstovaných buněk je možno zajistit chromosomální vyšetření, které umožní zjistit odchylky od normálního počtu 46 chromosomů. Rovněž tak lze zjistit různé poruchy chromosomální struktury. Chromosomální vyšetření umožňuje rovněž přesné určení pohlaví plodu. Touto metodou je možno zjistit všechny chromosomálně podmíněné vady z nichž nejčastější je plodová voda.

Poté v buňkách plodu při *chromosomálním vyšetření* sledujeme počet a tvar chromozómů, což je označení pro struktury tvořené DNA, každý člověk má 22 párových a 2 pohlavní chromozómy XX-žena nebo XY-muž / tj. 2 sady chromozómů po 23 – 1 sadu zděděnou od otce a jednu od matky/). Nejznámější z chromosomálních vad je zmnožení 21. chromozómu, které vede k „mongolismu“ (tzv. Downův syndrom) s tělesným a mentálním postižením.